

1 ¿Qué es una enfermedad rara?

Una enfermedad que tiene una baja frecuencia en la población. Una enfermedad se considera rara cuando afecta a menos de 1 de cada 2.000 habitantes.

Según la Organización Mundial de la Salud (OMS) existen cerca de 7.000 enfermedades raras que afectan al 7% de la población mundial.

Esto significa 3 millones de españoles, 27 millones de europeos y 42 millones de personas en Iberoamérica.

Características de las enfermedades raras

- Suelen ser de origen genético
 - Al ser de origen genético la enfermedad acompaña al paciente durante toda su vida
- Pueden debutar en cualquier momento de la vida.
 - En 2/3 de los casos los síntomas aparecen antes de los 2 años de vida
 - Afectan a niños, jóvenes y adultos.
- Suelen cursar con dolor y fatiga crónica.
- Suelen ser graves y degenerativas
 - 1/3 de los casos pierde su autonomía, necesitando ayuda de un tercero en su vida cotidiana.
 - En algunos casos, al tener un curso degenerativo, puede llevar a la muerte.

2 Problemas socio sanitarios

Problemas sanitarios

Desconocimiento de estas enfermedades por parte de los facultativos. Se tarda una media de 5 a 7 años en diagnosticar una enfermedad rara. Una vez hecho el diagnóstico, la falta de experiencia en casos similares y la escasa literatura dificulta la aplicación de un tratamiento óptico.

Escasa investigación por el poco interés económico debido al bajo número de afectados de cada enfermedad.

Los medicamentos no son rentables para la industria farmacéutica. Los ensayos tardan más años que en otras enfermedades hasta que se comercializa el medicamento ya que hay dificultad para encontrar afectados para dichos ensayos. En el caso de las enfermedades minoritarias muchas veces no suele recuperarse lo invertido.

La investigación es costosa: requiere estudios genéticos especializados y el número de casos objeto de estudio es limitado.

Falta de tratamientos específicos. Producida por la baja investigación y por la complejidad de las enfermedades. Esto disminuye la calidad de vida de los afectados.

El paciente muchas veces necesita del concurso de varios especialistas de diferentes áreas que deben coordinarse.

Falta de centros de referencia médicos donde se concentre la experiencia y el conocimiento

Problemas sociales

El desconocimiento de estas enfermedades por parte de la población en general produce incompreensión, rechazo y falta de empatía hacia el afectado

Esta incompreensión produce sentimientos de aislamiento y soledad en los enfermos.

Problemas escolares

Desconocimiento del profesorado, los padres de los demás alumnos y los compañeros. Es frecuente el acoso escolar.

Faltas de asistencia constantes: por pruebas y consultas médicas y la propia enfermedad.

Dificultad para seguir el ritmo de la clase por cansancio, por inquietud a causa del dolor y por sus faltas de asistencia previas.

Falta de medios en los centros para atender las necesidades de estos alumnos. Hay pocos profesores de apoyo. No suele haber personal sanitario. Por ejemplo un niño sondado o con respirador requiere de un especialista que le dé de comer o que atienda una urgencia.

No suele haber en los colegios servicios especializados como logopedia y fisioterapia. Falta también material didáctico específico, como libros en braille, bolígrafos y ordenadores adaptados...

Rigidez del sistema por falta de recursos y sensibilización de las autoridades. Esto hace difícil la puesta en marcha de propuestas alternativas como la escolarización en el centro presencial con profesor de apoyo domiciliario o el acceso al CIDEAD (Centro para la Innovación y Desarrollo de la Educación a Distancia)

Tasas superiores de abandono y fracaso escolares debido a estas dificultades y no a la capacidad intelectual de los afectados.

Problemas laborales

Incompreensión del jefe y compañeros

Capacitación inferior por falta de formación debida a los problemas escolares antes mencionados.

Dificultad de encontrar o mantener el trabajo estando enfermo

Dificultad de cumplir una jornada laboral de 8h.

Problemas con las bajas laborales.

Problemas de política social

No son grupos numerosos que puedan ejercer presión para obtener beneficios sociales

No ofrecen mucho rédito político

Problemas para obtener certificados de minusvalía, incapacidad y dependencia: las ER no aparecen en los listados de valoración y variables como el dolor o la fatiga no se valoran debido a su difícil cuantificación.

La crisis se ceba especialmente en servicios sociales, sanidad, dependencia

Problemas económicos y familiares

Cuando el afectado es un niño uno de los progenitores suele tener que dejar su trabajo para estar a su cuidado

Cuando el afectado es adulto muchas veces no puede trabajar o tiene dificultades para ser contratado.

La enfermedad exige mucho esfuerzo económico

- Medicación no cubierta por la seguridad social como los complementos alimenticios
- Cosméticos como protectores solares e hidratantes específicos
- Material de ortopedia
- Servicios de psicólogo, fisioterapeuta, logopeda
- Muchos de estos servicios los cubre la seguridad social sólo parcialmente.

La enfermedad genera estrés familiar y un desgaste físico y emocional que repercute en la salud de los familiares

3 El movimiento asociativo

Las carencias del sistema público en materia de enfermedades raras hacen imprescindible la participación ciudadana para paliar estas deficiencias. Una de las formas más útiles de participación son las Asociaciones de Enfermos.

¿Qué ofrecen las asociaciones de enfermos?

Apoyo psicológico

- Intercambio de experiencia y conocimiento entre afectados. Grupos de ayuda mutua, redes sociales
- Sentimientos de pertenencia a un grupo, disminuyendo la sensación de soledad e incompreensión
- Programas de respiro familiar (campamentos, centros de día)
- Ayuda psicológica individualizada sin coste o a coste bajo

Información y formación

- Información general sobre la enfermedad
- Organización de eventos donde profesionales explican los nuevos tratamientos, investigaciones, recomendaciones
- Información sobre trámites con la administración: ayudas sociales, minusvalía, dependencia, incapacidades...

Apoyo jurídico

Mediante convenios con profesionales y ONGs se proporcionan servicios para

- Litigios con la administración por denegación de ayudas
- Litigios por problemas escolares. Por ejemplo: un colegio que no escolariza por no disponer de un servicio necesario para el niño (por ejemplo una enfermera que atienda a un niño intubado)
- Litigios por problemas laborales. Por despido improcedente o por no atender reducciones de jornada o cambios de horario necesarios por la enfermedad

Información a la sociedad

- Campañas de visibilización y sensibilización
- Trípticos, folletos, web, redes sociales...

Lucha para conseguir mejoras sociosanitarias

Mediante campañas y contactos con la administración y diferentes agentes sociales se intenta

- Conseguir un sistema educativo más flexible y justo
- Políticas de inserción laboral: horario laboral flexible, reducción de jornada
- Mejoras en servicios sociales: ayuda domiciliaria, ley de dependencia, ayudas sociales...
- En general intentar garantizar la igualdad de oportunidades

Captación de fondos

- Para investigación
- Para mantener la organización y dar servicios a los asociados
- Para campañas de visibilidad

Para ello se organizan eventos solidarios, venta de artesanía, lotería, proyectos de reciclado como los tapones de la esperanza etc.

4 Instituciones

Instituto Carlos III e instituto de Investigación de Enfermedades Raras



<http://www.isciii.es>

El Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER), forma parte de la estructura del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) ofrece servicios de biobanco y registro de enfermedades raras y diagnóstico genético.

Ciberer



www.ciberer.es

Es el centro de referencia de investigación de enfermedades raras en España.

Creer



<http://www.creenfermedadesraras.es>

Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras.
Con sede en Burgos es un centro especializado en la atención a pacientes de enfermedades raras y profesionales.

Discapnet



<http://www.dicapnet.es>

Portal de información sobre discapacidad

Enfermedades Raras



Cocemfe



www.cocemfe.es

Federación de entidades de apoyo a la discapacidad

Printo



www.printo.it

Organización internacional de reumatología pediátrica.

Orphanet

orphanet

www.orpha.net

Portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos.

Eurordis



www.eurordis.org/es

Es una red europea de organizaciones de pacientes con enfermedades raras.

EuOrphan



www.euorphan.com

Servicio europeo de información sobre medicamentos para las enfermedades raras